



Overzicht klinische studies bij Duchenne Spierdystrofie in Nederland en België

De volgende klinische onderzoeken gaan starten of zijn gestart in Nederland en België:

Laatst bijgewerkt: 22-04-2025

Givinostat (door Italfarmaco)

Status: Fase II, inclusie van deelnemers gestart.

Therapeutische aanpak: Verbetering van spiergroei en - bescherming. Dit is een open-label studie naar de veiligheid, tolerantie en werkzaamheid van Givinostat bij jonge patiënten.

Wie: Jongens met Duchenne (2-6 jaar).

Overzicht studie: De studie zal beginnen met een cohort van 4 tot 6 jarige jongens om de veiligheid van givinostat in jonge jongens te bepalen. Hierna zal een cohort van 2 tot 4 jarige vergelijkbare testen ondergaan. Givinostat is een 'HDAC-remmer' dat zogenoemde HDAC (histone deacetylases) enzymen blokkeert. Deze enzymen zijn betrokken bij het 'aan- en uitzetten' van genen en kunnen de spierversnieuwing bij Duchenne verminderen. Door het remmen van de HDAC-activiteit wordt het aangenomen dat Givinostat kan helpen om de spierherstelmechanismen te activeren om de vernieuwing van spiervezels te verhogen en ontstekingen en fibrose te verminderen.

Duur deelname: 37-38 maanden.

Testlocaties Nederland: LUMC in Leiden.

Testlocaties België: Queen Fabiola Children's University Hospital in Brussel.

Givinostat (door Italfarmaco)

Status: Fase III, inclusie van deelnemers gestart

Therapeutische aanpak: Verbetering van spiergroei en - bescherming.

Deze studie test de effectiviteit, veiligheid en tolerantie van Givinostat in niet-ambulante jongens met Duchenne.

Wie: Jongens met Duchenne spierdystrofie, leeftijd 9 tot 18 jaar, die niet meer kunnen lopen.

Overzicht studie: Deze gerandomiseerde, dubbelblinde, placebogecontroleerde multicenterstudie evalueert de werkzaamheid, veiligheid en verdraagbaarheid van Givinostat bij niet-ambulante jongens met DMD. Het primaire doel is het beoordelen van de verandering in de Performance of the Upper Limb (PUL) 2.0-score na 18 maanden behandeling. Givinostat is een 'HDAC-remmer' dat zogenoemde HDAC (histone deacetylases) enzymen blokkeert. Deze enzymen zijn betrokken bij het 'aan- en uitzetten' van genen en kunnen de spierversnijing bij Duchenne verminderen. Door het remmen van de HDAC-activiteit wordt het aangenomen dat Givinostat kan helpen om de spierherstelmechanismen te activeren om de vernieuwing van spiervezels te verhogen en ontstekingen en fibrose te verminderen.

Duur deelname: 18 maanden

Testlocaties Nederland: UMC in Utrecht, RadboudUMC in Nijmegen

Testlocaties België: UZ Leuven

Givinostat (door Italfarmaco)

Status: fase II/III, Inclusie op uitnodiging

Therapeutische aanpak: Verbetering van spiergroei en -bescherming. Dit is een open-label studie naar de veiligheid, tolerantie en werkzaamheid van Givinostat bij jonge patiënten

Wie: Jongens met Duchenne vanaf 7 jaar die eerder hebben deelgenomen aan een Givinostat studie.

Overzicht studie: Deze open-label extensiestudie evalueert de langetermijnveiligheid, verdraagbaarheid en werkzaamheid van Givinostat bij patiënten met DMD. Deelnemers ontvangen tweemaal daags een orale suspensie van Givinostat (10 mg/mL) na de maaltijd. De dosering wordt aangepast op basis van het lichaamsgewicht en laboratoriumwaarden, met name het aantal bloedplaatjes. Het primaire doel is het beoordelen van de veiligheid en verdraagbaarheid van Givinostat op de lange termijn.

Duur deelname: Doorlopend tot markttoelating of stopzetting van de studie om veiligheids- of werkzaamheidsredenen.

Testlocaties Nederland: LUMC in Leiden, RadboudUMC in Nijmegen

Testlocaties België: UH in Leuven, HCCR in Liège

BMN351 (door BioMarin Pharmaceuticals)

Status: Fase I/II, inclusie van deelnemers gestart.

Therapeutische aanpak: Skippen van exon 51 om zo de productie van

een verkorte maar functionele vorm van dystrofine te herstellen, waar mogelijk de spierfunctie door verbeterd.

Wie: Jongens met Duchenne van 4 tot 10 jaar met een genetische mutatie geschikt voor exon 51 skipping

Overzicht studie: Deze open-label, multicenter studie bestaat uit twee delen en evalueert de veiligheid, verdraagbaarheid, farmacokinetiek en farmacodynamiek van BMN 351 bij oplopende doseringen.

Deelnemers worden toegewezen aan verschillende cohorten met variërende doseringsschema's, waarbij sommige starten met een lage dosis die geleidelijk wordt verhoogd. Het primaire doel is het beoordelen van de veiligheid en verdraagbaarheid van BMN 351, terwijl secundaire doelen onder andere de evaluatie van dystrofine expressie en fysieke functie omvatten.

Duur deelname: 7 tot 17 maanden

Testlocaties Nederland: LUMC in Leiden

Testlocaties België: nvt

Viltolarsen (door NS Pharma)

Status: Fase III, actief (inclusie gesloten)

Therapeutische aanpak: Skipping van exon 53 om zo de productie van een verkorte maar functionele vorm van dystrofine te herstellen, waar mogelijk de spierfunctie door verbeterd.

Wie: Jongens van 5 tot 8 jaar met Duchenne en een genetische mutatie geschikt voor exon 53 skipping, die al eerder hebben deelgenomen aan de RACER53-studie.

Overzicht studie: Deze studie richt zich op de lange termijn effecten van Viltolarsen. Het evalueert de veiligheid en werkzaamheid van viltolarsen over een periode van 96 weken. Deelnemers ontvangen wekelijks een intraveneuze infusie van 80 mg/kg viltolarsen. Primaire uitkomstmaat is het aantal deelnemers met behandelingsgerelateerde bijwerkingen. Secundaire uitkomstmaten omvatten functionele tests.

Duur deelname: 96 weken

Testlocaties Nederland: LUMC in Leiden, RadboudUMC in Nijmegen

Testlocaties België: nvt

Eteplirsen (door Sarepta Therapeutics)

Status: Fase I/II, Actief (inclusie gesloten)

Therapeutische aanpak: Skippen van exon 51 om zo de productie van een verkorte maar functionele vorm van dystrofine te herstellen, waar mogelijk de spierfunctie door verbeterd. Door (aanvullende) segmenten in het gen, zogenaamde exons, over te slaan, kan de deletie verschuiven van een out-of-frame naar een in-frame deletie. Een in-frame deletie resulteert in een kleiner, maar nog steeds

functioneel dystrofie

Wie: Jongens met Duchenne met een mutatie geschikt voor exon 51 skipping.

Overzicht studie: Deze studie bestaat uit twee delen en evalueert de veiligheid en effectiviteit van Eteplirsen bij hoge doseringen. Deelnemers worden toegewezen aan verschillende cohorten met variërende doseringsschema's.

Duur deelname: onbekend

Testlocaties Nederland: LUMC in Leiden, RadboudUMC in Nijmegen

Sevasemten, EDG-5506 (door Edgewise Therapeutics) - Becker

Status: Fase II, actief (inclusie gesloten)

Therapeutische aanpak: Vermindering van spierbeschadiging door reguleren van spiercontractie.

Wie: Mannen van 18 tot 50 jaar met Becker spierdystrofie, die na hun 16^e (zonder steroïden) of 18^e (met steroïden) mobiel zijn gebleven

Overzicht studie: Deze studie focust zich op de veiligheid en werkzaamheid van sevasemten over een periode van 18 maanden. De primaire uitkomstmaat is de verandering in de North Star Ambulatory Assessment (NSAA). Deelnemers worden in een 2:1-verhouding gerandomiseerd naar sevasemten of placebo.

Duur deelname: 18 maanden

Testlocaties Nederland: LUMC in Leiden

Testlocaties België: UH in Gent, UZ in Leuven, CHRC in Liège

Sevasemten, EDG-5506 (door Edgewise Therapeutics) - Becker

Status: Fase II, inclusie op uitnodiging

Therapeutische aanpak: Vermindering van spierbeschadiging door reguleren van spiercontractie.

Wie: Deelnemers met Becker spierdystrofie die eerder hebben deelgenomen aan de MESA studie (pubers en volwassenen)

Overzicht studie: Deze open-label extensiestudie evalueert de langetermijnveiligheid, verdraagbaarheid en werkzaamheid van EDG-5506 bij deelnemers met Becker spierdystrofie. Alle deelnemers ontvangen EDG-5506 gedurende een verlengde periode, met regelmatige evaluaties van spierfunctie en biomarkers.

Duur deelname: Meerjarig

Testlocaties Nederland: LUMC in Leiden

Testlocaties België: UH in Gent, UZ in Leuven, CHRC in Liège

Enkel in België:

Vamorolone (door Santhera Pharmaceuticals)

Status: Fase IV, inclusie van deelnemers gestart

Therapeutische aanpak: Ontstekingsremmende voordelen met mogelijk minder bijwerkingen dan traditionele steroïden. Het stabiliseert spiermembranen en vermindert ontstekingen, wat kan bijdragen aan het behoud van spierfunctie bij patiënten met Duchenne spierdystrofie.

Wie: Jongens met Duchenne die eerder hebben deelgenomen in studies met vamorolone en dit nog steeds nemen.

Overzicht studie: De studie is een open-label extensiestudie die de langetermijn veiligheid en werkzaamheid van vamorolone evalueert bij jongens met Duchenne spierdystrofie.

Testlocaties België: UH in Gent, UZ in Leuven

Delandistrogene moxeparvovec (door Sarepta Therapeutics)

Status: Fase II, inclusie van deelnemers gestart

Therapeutische aanpak: gentherapie die gebruikmaakt van een adeno-geassocieerd virus (AAV) vector om een micro-dystrofine gen af te leveren aan spiercellen. Dit is bedoeld om de productie van functioneel dystrofine eiwit te bevorderen bij patiënten met Duchenne spierdystrofie.

Wie: Jongens jonger dan 4 jaar met een genetische diagnose van Duchenne spierdystrofie.

Overzicht studie: Deze open-label, multicenter studie evalueert de veiligheid, verdraagbaarheid en expressie van delandistrogene moxeparvovec na eenmalige intraveneuze toediening. De primaire uitkomstmaat is het aantal deelnemers met behandelingsgerelateerde bijwerkingen. Secundaire uitkomstmaten omvatten onder andere de expressie van micro-dystrofine in spierbiopten en functionele assessments.

Duur deelname: Tot 5 jaar follow-up

Testlocaties België: CHRC in Liège

Delandistrogene moxeparvovec, SRP-9001 (door Sarepta Therapeutics)

Status: Fase III, inclusie op uitnodiging

Therapeutische aanpak: Gentherapie die gebruikmaakt van een adeno-geassocieerd virus (AAV) vector om een micro-dystrofine gen af te leveren aan spiercellen. Dit is bedoeld om de productie van functioneel dystrofine eiwit te bevorderen bij patiënten met Duchenne spierdystrofie.

Wie: Deelnemers met Duchenne spierdystrofie die eerder delandistrogene moxeparvovec (SRP-9001) hebben ontvangen in een eerdere klinische studie.

Overzicht studie: Deze open-label, multicenter extensiestudie

evalueert de lang termijn veiligheid en effectiviteit van delandistrogene moxeparvovec bij deelnemers die eerder zijn behandeld met deze gentherapie. De studie omvat regelmatige follow-upbezoeken om de duurzaamheid van de behandelingseffecten en eventuele lange termijn bijwerkingen te monitoren.

Duur deelname: Tot 5 jaar follow-up

Testlocaties België: UZ in Gent

Delandistrogene moxeparvovec (door Sarepta Therapeutics)

Status: fase III, inclusie van deelnemers gestart

Therapeutische aanpak: Gentherapie die gebruikmaakt van een adeno-geassocieerd virus (AAV) vector om een micro-dystrofine gen af te leveren aan spiercellen. Dit is bedoeld om de productie van functioneel dystrofine eiwit te bevorderen bij patiënten met Duchenne spierdystrofie.

Wie: Deelnemers met Duchenne spierdystrofie, zowel ambulant als niet-ambulant.

Overzicht studie: Deze gerandomiseerde, dubbelblinde, placebogecontroleerde multicenterstudie evalueert de veiligheid en werkzaamheid van delandistrogene moxeparvovec bij deelnemers met Duchenne spierdystrofie. Deelnemers worden toegewezen aan een enkele intraveneuze dosis van de gentherapie of een placebo, met regelmatige follow-upbezoeken om de effectiviteit en eventuele bijwerkingen te monitoren.

Duur deelname: Variabel

Testlocaties België: UZ in Gent

DYNE-251 (door Dyne Therapeutics)

Status: fase I/II, inclusie van deelnemers gestart

Therapeutische aanpak: Skippen van exon 51 in het dystrofine gen. Door dit exon over te slaan, kan de productie van een verkorte maar functionele vorm van dystrofine worden hersteld, wat mogelijk de spierfunctie bij patiënten met Duchenne spierdystrofie verbetert.

Wie: Mannelijke deelnemers van 4 tot 16 jaar met Duchenne spierdystrofie en een genetische mutatie die geschikt is voor exon 51 skipping.

Overzicht studie: De studie evalueert de veiligheid, verdraagbaarheid, farmacodynamiek, werkzaamheid en farmacokinetiek van DYNE-251. De studie bestaat uit een dosis-escalatiefase gevolgd door een uitbreidingsfase, waarbij deelnemers DYNE-251 intraveneus ontvangen.

Duur deelname: 24, 24 en 192 weken (per fase)

Testlocaties België: UZ in Gent, UZ in Leuven, CHRC in Liège

Casimersen en Golodirsen, SRP-4045 en SRP-4053 (door Sarepta Therapeutics)

Status: fase III, actief (inclusie gesloten)

Therapeutische aanpak: Gericht zijn op het overslaan van exon 45 (Casimersen) en exon 53 (Golodirsen) in het dystrofine gen. Door deze exons over te slaan, kan de productie van een verkorte maar functionele vorm van dystrofine worden hersteld, wat mogelijk de spierfunctie bij patiënten met Duchenne spierdystrofie verbetert.

Wie: Mannelijke deelnemers met Duchenne spierdystrofie van 6 t/m 13 jaar, en een genetische mutatie die geschikt is voor exon 45 of exon 53 skipping.

Overzicht studie: De studie evalueert de veiligheid en werkzaamheid van casimersen en golodirsen bij deelnemers met Duchenne spierdystrofie. Deelnemers worden toegewezen aan wekelijkse intraveneuze infusies van de therapie of een placebo, met regelmatige follow-upbezoeken om de effectiviteit en eventuele bijwerkingen te monitoren.

Duur deelname: 49-96 weken

Testlocaties België: UZ in Gent, UZ in Leuven, CHRC in Liège

Natuurlijk beloop, ActiLiège (door CHRC Liège)

Status: Observatiestudie, inclusie van deelnemers gestart

Therapeutische aanpak: Deze studie heeft geen therapeutische interventie; het doel is het verzamelen van gegevens over spierpathologie bij patiënten en controlegroepen.

Wie: Patiënten met Duchenne en gezonde controlepersonen.

Overzicht studie: Deze prospectieve, observationele studie beoogt het verzamelen van gegevens om spierpathologie beter te begrijpen. Er worden metingen en assessments uitgevoerd bij zowel patiënten als controlepersonen.

Duur deelname: Varieert per deelnemer, afhankelijk van de specifieke assessments en follow-up.

Testlocaties België: CHRC in Liège